



PRESENTAZIONE

SCN8A ITALIA ODV

Organizzazione di Volontariato



ARGOMENTI TRATTATI

- Chi siamo?
- Cos'è la mutazione genetica *Scn8a*?
- Cosa vogliamo fare?
- I nostri progetti da seguire su Facebook.
- Come sostenerci.

CHI SIAMO

UN GRUPPO DI GENITORI E FAMIGLIE CON FIGLI
AFFETTI DALLA MUTAZIONE GENETICA SCN8A.

Abbiamo deciso di creare SCN8A Italia e di condividere le nostre storie per:

- essere un **punto di riferimento per tutte le famiglie** che devono convivere con questa mutazione genetica, altamente invalidante e con un impatto importante sulla quotidianità e sulla qualità di vita dell'intera famiglia;
- **coinvolgere clinici, ricercatori ed aziende farmaceutiche** affinché si abbiano sempre maggiori conoscenze scientifiche su questa patologia, condizione fondamentale per arrivare ad una terapia specifica, nell'ambito della "precision medicine".



COS'È LA MUTAZIONE SCN8A

IL GENE SCN8A CODIFICA IL CANALE DEL SODIO NAV 1.6 ALTAMENTE ESPRESSO NEL CERVELLO

La mutazione occorre de novo (ovvero non è ereditaria, ma trattasi di una mutazione spontanea che avviene nelle primissime fasi dello sviluppo embrionale) oppure può essere ereditata da un genitore.

Ad oggi **nel mondo sono noti circa 400 casi** di mutazione SCN8A. Circa 15 i casi stimati in Italia. Trattasi pertanto di una malattia estremamente rara.

Il numero è destinato certamente a crescere data la rapida espansione dei test genetici per la diagnosi.

La diagnosi si basa sull'analisi del DNA di un campione di sangue prelevato dal paziente e dai suoi genitori.



QUALI SONO LE CONSEGUENZE DELLA MUTAZIONE SCN8A

Le conseguenze della mutazione SCN8A sono molto ampie, e vanno da quadri di epilessia familiare benigna a forme **severe di encefalopatia epilettica** a esordio precoce, caratterizzata da **crisi epilettiche** non controllate dalla terapia farmacologica e grave **ritardo psico-motorio**.

Si associano, in diversi casi, **disturbi dello spettro autistico**.

Inoltre, il rischio di **SUDEP** (morte improvvisa in epilessia) è stimato intorno al 10% dei casi.

COSA VOGLIAMO FARE

La nostra mission



Famiglia



Ricerca



Cura



Condivisione

OBBIETTIVO FAMIGLIA

LA NOSTRA MISSION

La diagnosi di malattia genetica rara può essere devastante per una famiglia e porta spesso a vivere in uno stato di isolamento estremo.

Pertanto desideriamo aiutare tutte le famiglie che ricevono una nuova diagnosi genetica, supportandole in questo delicato momento, fornendo loro:

- informazioni sui primi passi da compiere anche in termini di centri ospedalieri di riferimento nazionale;
- dando indicazioni su come muoversi dal punto di vista burocratico e normativo (ad esempio in merito alla Legge 104/92);
- per le famiglie con diagnosi non recente desideriamo non farle sentire sole nel combattere ogni giorno questa malattia, condividendo esperienze di gestione e cura, ma anche sentimenti di paura, frustrazione e smarrimento.



OBBIETTIVO RICERCA

LA NOSTRA MISSION

Avviare raccolte fondi che possano permettere di finanziare la ricerca scientifica sulla mutazione genetica SCN8A, così da comprendere meglio la correlazione (se esistente) tra genotipo e fenotipo e come, pur all'interno della stessa variante, il fenotipo possa esprimersi in modo differente, così come la risposta ai farmaci.



OBBIETTIVO CURA



LA NOSTRA MISSION

Ad oggi i bambini e ragazzi affetti da questa mutazione soffrono di severe crisi epilettiche che spesso i farmaci anticonvulsivanti tradizionali, non specifici, non riescono a controllare. Nei casi più gravi le crisi sono giornaliere e pluri-giornaliere.

Appare evidente come solo una terapia mirata a correggere la disfunzione del canale Nav 1.6. possa dare la speranza di una migliore qualità di vita.





SCN8A Italia
@scn8aitalia

Home

Post



We're called the Cute Syndrome Foundation for a reason.



OBBIETTIVO CONDIVISIONE

Crediamo in un mondo che condivide, che
comunica, che aiuta.

[Seguici su Facebook!](#)



I NOSTRI PROGETTI

COINVOLGERE MEDICI E RICERCATORI



In Italia, così come nel resto del mondo, esiste molta disparità di trattamento tra centri ospedalieri con esperienza nel gestire pazienti con mutazione SCN8A e centri che ancora non conoscono questa mutazione.

Inoltre in molti casi la diagnosi è tardiva e questo peggiora la prognosi.

In Europa il centro di riferimento per lo studio della mutazione SCN8A si trova presso il Filadelfia Epilepsy Hospital, in Danimarca, dove lavorano la prof.ssa Elena Gardella e la genetista Rikke Moller.

Desideriamo, grazie al loro supporto, trasferire gli ultimi dati della ricerca scientifica a tutti i neurospisichiatri infantili ed epilettologi in modo da creare una cultura medica puntuale e completa.

I NOSTRI PROGETTI

COLLABORARE CON LA FONDAZIONE AMERICANA THE CUTE SYNDROME FOUNDATION



Questa fondazione, creata da Hillary Savoie, mamma SCN8A, lavora già da alcuni anni a fianco delle famiglie, supportandole grazie alla creazione di un gruppo virtuale privato, affinché possano essere condivise le diverse esperienze, sia a fianco di ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche principalmente negli USA. Desideriamo ampliare il lavoro iniziato in Italia e nel resto d'Europa.

I NOSTRI PROGETTI

**COLLABORARE
CON LE FUTURE
ASSOCIAZIONI SCN8A
EUROPEE**



Si stanno già costituendo in Europa altre associazioni con le quali andremo a collaborare strettamente, nonché con le associazioni che si occupano di epilessie genetiche in generale, italiane e non.

Proprio perché siamo solo 400 casi in tutto il mondo, unire le forze è importante!

I NOSTRI PROGETTI

Creare un registro di patologia italiano e a tendere europeo/mondiale con l'obiettivo di avere una registrazione continua e precisa dei casi clinici e migliorare le conoscenze scientifiche.



REGISTER



control

I NOSTRI PROGETTI

CREARE UNA RETE EUROPEA DI RIFERIMENTO

Stiamo organizzando, assieme al dr. Walid Fazeli dell'Università di Colonia, il **primo congresso europeo** che vedrà SCN8A ITALIA e la comunità europea SCN2A (mutazione genetica simile per alcuni aspetti) coinvolgere clinici, ricercatori e famiglie.

Si terrà a febbraio o Marzo 2021 presso l'Università di Colonia, in Germania. Trattasi di un evento di estrema importanza dove verranno coinvolti anche neurologi di Paesi Europei in cui le diagnosi genetiche sono rare e/o tardive e dove la gestione della patologia non è supportata da adeguate nozioni scientifiche .



COMITATO SCIENTIFICO

**PIERANGELO
VEGGIOTTI**

Professore ordinario di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze biomediche e cliniche L. Sacco – Università di Milano. Direttore unità operativa complessa di Neurologia Pediatrica – Ospedale V. Buzzi di Milano.

**RENZO
GUERRINI**

Professore ordinario di Neuropsichiatria Infantile. Direttore del Dipartimento di Neuroscienze Ospedale Pediatrico Meyer - Università di Firenze.

**NICOLA
SPECCHIO**

Dottore Dipartimento di Neuroscienze Ospedale Bambino Gesù di Roma.

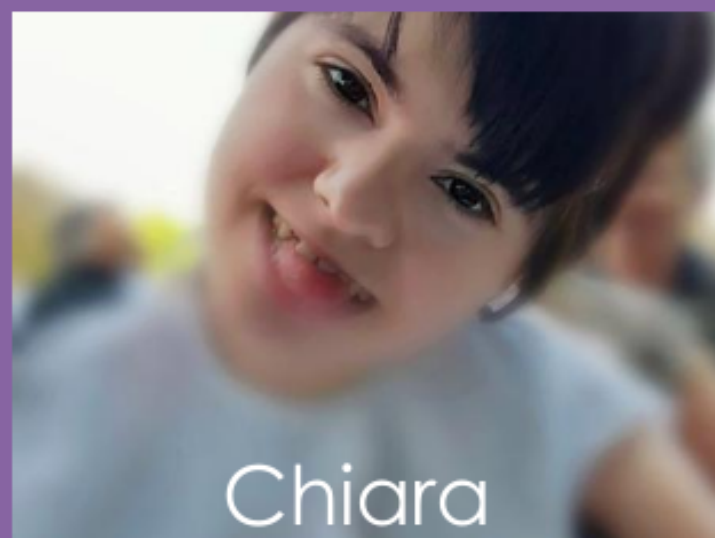
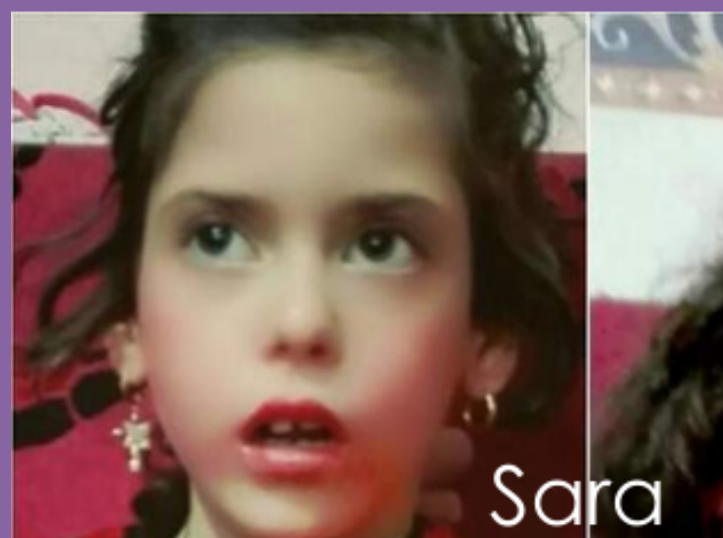
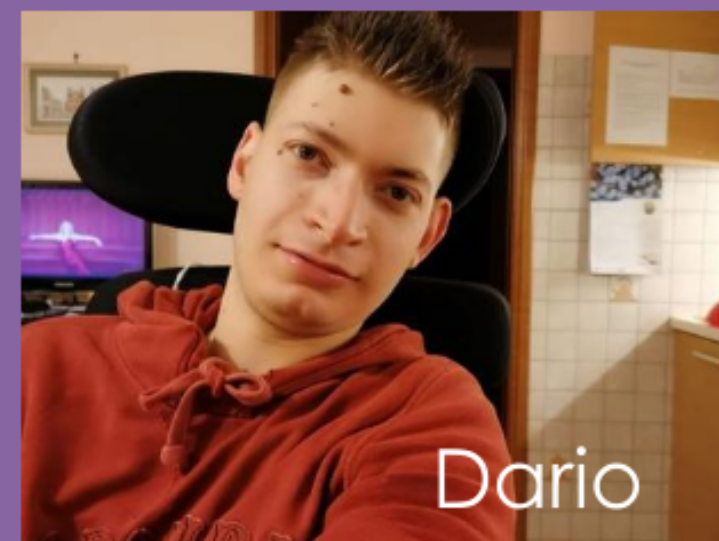
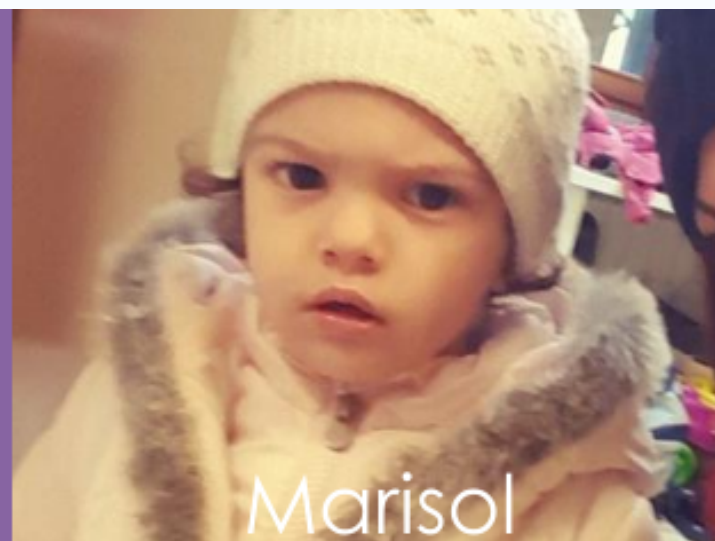
**ELENA
GARDELLA**

Professore associato University of Southern Denmark. Danish Epilepsy Center - Filadelfia. Department of Clinical Neurophysiology - Dianalund.

**RIKKE
STEENSBJERRE
MØLLER**

Professor, IRS, The Epilepsyhospital Filadelfia, Epilepsy Genetics and Personalized Medicine. Professor, KI, BRIDGE, Brain Research - Inter-Disciplinary Guided Excellence.

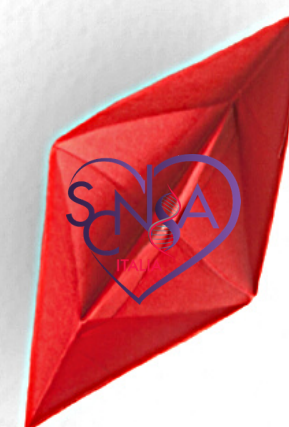
I NOSTRI GUERRIERI



COME SOSTENERCI

1. **Diventando socio**: oltre che versare la quota associativa annuale, è importante rispettare le norme dello statuto, pubblicato sul nostro sito internet e sul e pagine social. Le quote minime associative sono:
Socio standard: 30 euro annuali
Socio onorario: da 50 euro o per donazioni considerevoli.
2. **Donazioni spontanee**: chiunque lo desideri può donare, attraverso bonifico bancario o Paypal per le finalità sopra descritte, attraverso campagne di fundraising via Facebook, organizzando eventi e/o cene di beneficenza.
Coordinate bancarie: Intesa Sanpaolo, intestato a SCN8A ITALIA odv
IBAN: IT70 1030 6909 6061 0000 0173 578
3. **Acquisti solidali**: in occasione del Natale ed altre ricorrenze organizziamo la vendita di prodotti solidali, i cui ricavi serviranno a finanziare le nostre attività.





INSIEME POSSIAMO OTTENERE GRANDI
RISULTATI

**RARO NON SIGNIFICA
IMPOSSIBILE!**

I NOSTRI CONTATTI



SCN8A ITALIA ODV

CODICE FISCALE: 97869590154



Via Giovanni Battisti Bertini, 34
20154 Milano (MI) - Italia



+39 347 0714588



www.scn8a.it (in costruzione)



cinzia@thecutesyndrome.com



facebook.com/scn8aitalia/